

---

## Evaluación de las amniocentesis genéticas realizadas en nuestro Hospital desde la implantación del cribado prenatal de cromosopatías de primer trimestre.

Córdoba C, Sánchez I, Alonso G\*, Hdo Larramendi C.

*Servicio de Análisis Clínicos, Servicio de Ginecología y Obstetricia\*, Hospital Severo Ochoa, Leganés, Madrid.*

**Introducción:** El cribado combinado del primer trimestre consigue de una manera fácil y simple, con riesgo mínimo para la gestante, coste económico aceptable y buena capacidad de detección seleccionar para técnicas invasivas de diagnóstico prenatal a las gestantes de alto riesgo.

Desde octubre de 2005 se realiza, en colaboración con el Servicio de Ginecología, el programa de cribado combinado de primer trimestre. Se oferta a todas las embarazadas y se realiza de forma secuencial.

**Objetivo:** Revisión de las amniocentesis realizadas desde la implantación del programa de cribado hasta diciembre de 2007.

### Material y métodos:

- Estudio retrospectivo de los cribados y amniocentesis genéticas realizadas durante el periodo de octubre de 2005 a diciembre de 2007.
- La determinación de los marcadores bioquímicos se realizó en el analizador Immulite 2000 y el cálculo de riesgo se determinó con el programa informático PRISCA 4.0. El punto de corte para considerar un cribado positivo (CP) es 1/270 y se ofertó a la gestante la realización de amniocentesis genética como prueba diagnóstica.
- Se recogieron los datos de número indicaciones y resultados de las amniocentesis realizadas.
- Se comparan las proporciones mediante la prueba Chi cuadrado.

### Resultados:

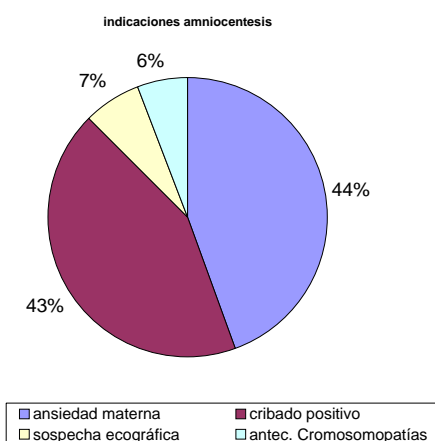
- En el periodo estudiado se realizaron 3427 cribados y 376 amniocentesis genéticas. De los 3427 cribados realizados, 173(5%) fueron positivos.
- Las indicaciones de las amniocentesis realizadas fueron: ansiedad materna 167(44%), cribado positivo 162 (43%), antecedentes de cromosopatías con resultado de cribado negativo 22 (6%) y sospecha ecográfica sin realización del cribado 25( 7%). (Gráfico 1)
- Se detectaron 23 (6%) cromosopatías, de las cuales 17 se habían realizado por índice de riesgo positivo, 3 por sospecha ecográfica y 3 por deseo materno. Con la prueba Chi cuadrado se encontró diferencia estadísticamente significativa entre la proporción de cromosopatías detectadas por indicación materna y por cribado positivo  $p=0.0021$ .(Tabla 1)

Las 17 cromosopatías con cribado positivo fueron: 9 trisomía 21, 2 trisomía 18, 2 síndrome de Turner, 1 síndrome de Klinefelter, 1 triploidía, 1 material extra en el cromosoma 12 y 1 inversión cromosómica 9 (sin repercusión clínica).

Las 3 cromosopatías con sospecha ecográfica fueron: 2 trisomía 21 y 1 síndrome de Turner.

Las 3 cromosopatías por ansiedad materna fueron: 1 inversión cromosómica 9, 1 inversión cromosómica 4 ( ambas sin repercusión clínica) y 1 mosaico 46XY/47XYY.

Gráfico 1



|               | Tabla 1 INDICACIONES DE AMNIOCENTESIS |                  |                     |                            | Total |
|---------------|---------------------------------------|------------------|---------------------|----------------------------|-------|
|               | A                                     | B                | C                   | D                          |       |
|               | Ansiedad materna                      | Cribado positivo | Sospecha ecográfica | Antecedentes cromosomatías |       |
| Amniocentesis | 167                                   | 162              | 25                  | 22                         | 367   |
| Cromosomatías | 3                                     | 17               | 3                   | 0                          | 23    |
| Frecuencia%   | 1.8                                   | 10.5             | 12                  | 0                          | 6     |

**Conclusiones:** Debería revisarse las indicaciones de amniocentesis por ansiedad materna puesto que la proporción de cromosomatías detectadas no justifica su indicación.

Sería necesario reevaluar la información dada a la gestante sobre el cribado prenatal que estamos realizando con el fin de disminuir la ansiedad materna.

---